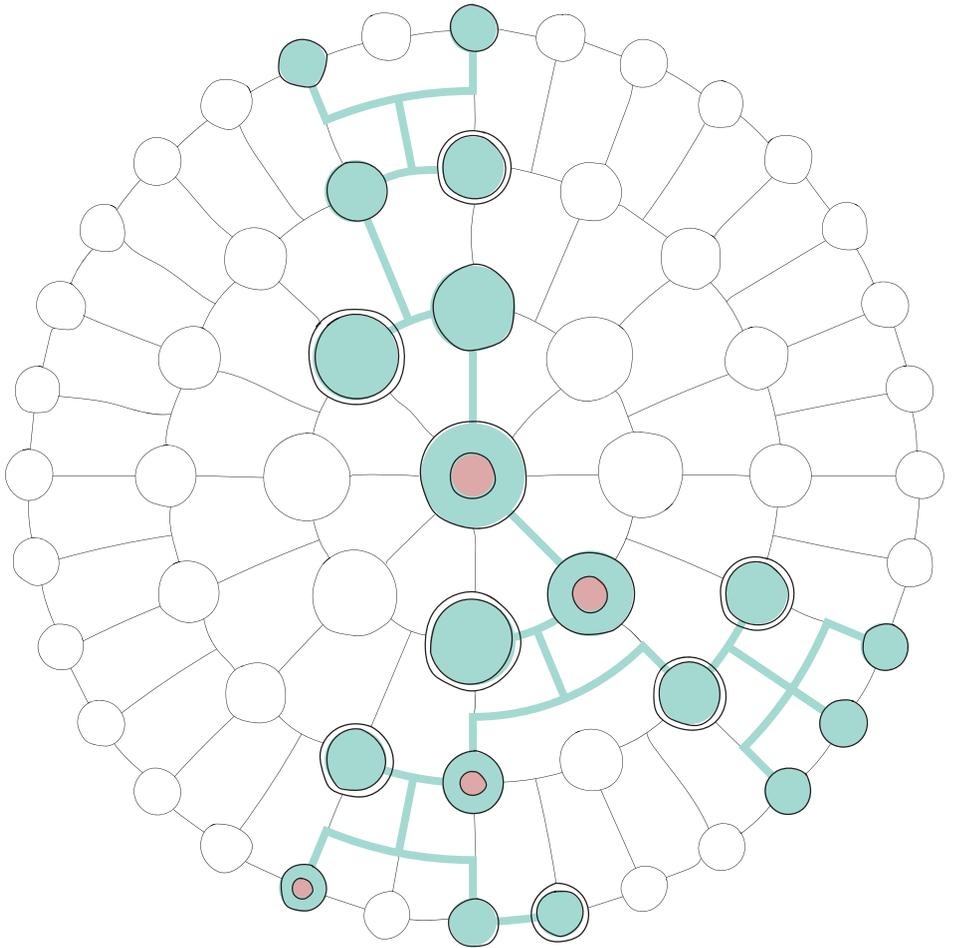


# HerediGENE

Έτυνο Ιατρού



"Τα γονιδιακά σου μιλούν,  
εμείς μεταφράζουμε"



**Genekor**  
Committed to Biotechnological Innovation



# Σχετικά με το HerediGENE®

Η εξέταση HerediGENE® είναι πιστοποιημένο διαγνωστικό τεστ (CE-IVD) που αναλύει 83 γονίδια (συμπεριλαμβανομένων των *BRCA1* και *BRCA2*) τα οποία εμπλέκονται στην προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου, εκ των οποίων τα 17 σχετίζονται με το μονοπάτι του Ομόλογου Ανασυνδυασμού (Homologous Recombination – HR). Το περιεχόμενο της ανάλυσης καλύπτει τα σημαντικότερα γονίδια που σχετίζονται με κληρονομική προδιάθεση για κακοήθειες, όπως καρκίνο του μαστού, των ωοθηκών, του παχέος εντέρου/συνδρόμων πολυποδίασης, του προστάτη, του παγκρέατος, του ενδομητρίου, του στομάχου, του νεφρού, μελάνωμα, φαιοχρωμοκυττώματα, παραγαγγλιώματα και άλλες μορφές καρκίνου.

Τα άτομα που φέρουν κληρονομική παθολογική παραλλαγή, η οποία εντοπίζεται μέσω της ανάλυσης HerediGENE®, θα λάβουν αποτελέσματα που υποστηρίζουν τη λήψη θεραπευτικών αποφάσεων και καθοδηγούν στρατηγικές διαχείρισης κινδύνου, τόσο για τους ήδη πάσχοντες ασθενείς όσο και για τους συγγενείς τους που διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο, σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες.

## Ποιός πρέπει να ελεγχθεί

Οι πιο πρόσφατες κατευθυντήριες οδηγίες της American Society of Breast Surgeons συνιστούν τη διενέργεια γενετικού ελέγχου σε όλες τις διαγνώσεις με καρκίνο του μαστού. Ωστόσο, άτομα με προσωπικό και/ή οικογενειακό ιστορικό που πληρούν ένα ή περισσότερα από τα παρακάτω κριτήρια μπορούν να θεωρηθούν κατάλληλοι υποψήφιοι για το HerediGENE®.

- » Πρώιμη ηλικία εμφάνισης οποιουδήποτε τύπου καρκίνου
- » Άτομα με πολλαπλούς πρωτοπαθείς όγκους
- » Αμφοτερόπλευροι καρκίνοι
- » Εμφάνιση του ίδιου τύπου καρκίνου σε στενούς συγγενείς
- » Εμφάνιση καρκίνου σε πολλαπλές γενιές μιας οικογένειας
- » Εμφάνιση σπάνιου όγκου σε οποιαδήποτε ηλικία

# Κληρονομούμενοι Καρκίνοι και κατευθυντήριες οδηγίες NCCN

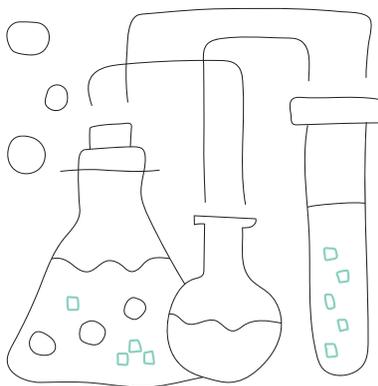
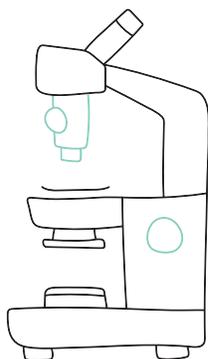
Κληρονομούμενοι Καρκίνοι	Οδηγίες NCCN	Γονίδια HerediGENE®
<b>Μαστού</b>	<p>Προσωπικό ιστορικό καρκίνου του μαστού σε ηλικία <math>\leq 50</math> ετών</p> <p>Καρκίνος του μαστού σε οποιαδήποτε ηλικία με:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Ένδειξη θεραπείας με αναστολείς PARP (π.χ. σε μεταστατικό πλαίσιο ή επικουρική αγωγή με olaparib σε καρκίνο υψηλού κινδύνου, HER2-αρνητικό)</li> <li>– Τριπλά αρνητικό καρκίνο του μαστού</li> <li>– Πολλαπλούς πρωτοπαθείς καρκίνους του μαστού (σύγχρονους ή μετάχρονους)</li> <li>– Λοβιακό καρκίνο του μαστού με προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό διάχυτου γαστρικού καρκίνου</li> <li>– Καρκίνο του μαστού στον άνδρα</li> <li>– Καταγωγή Ashkenazi Εβραίων</li> <li>– Οικογενειακό ιστορικό</li> </ul>	<p><i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2</i></p>
<b>Ωοθηκών</b>	<p>Προσωπικό ιστορικό επιθηλιακού καρκίνου ωοθηκών, συμπεριλαμβανομένου καρκίνου των σαλπίνγγων ή του περιτοναίου (σε οποιαδήποτε ηλικία)</p> <p>Προσωπικό ιστορικό μη επιθηλιακού καρκίνου ωοθηκών, όπως SCTAT ή SCCOHT (σε οποιαδήποτε ηλικία)</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό</p>	<p><i>ATM, BARD1, BRCA1,2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11</i></p>
<b>Παγκρέατος</b>	<p>Όλα τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με εξωκρινή καρκίνο του παγκρέατος, συμπεριλαμβανομένου του κυψελιδικού αδενοκαρκίνωματος (acinar cell carcinoma)</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό</p>	<p><i>APC, ATM, BRCA1,2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, STK11, TP53, MLH1, MSH6, PMS2</i></p>
<b>Προστάτη</b>	<p>Προσωπικό ιστορικό μεταστατικού καρκίνου του προστάτη (Στάδιο IVB), καρκίνου με λεμφαδενική διήθηση (Στάδιο IVA) ή καρκίνου του προστάτη υψηλού / πολύ υψηλού κινδύνου</p> <p>Καταγωγή Ashkenazi Εβραίων</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό</p>	<p><i>ATM, ATR, BRCA1,2, CHEK2, FAM175A, GEN1, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2</i></p>

<p><b>Παχέος Εντέρου</b></p>	<p>Προσωπικό ιστορικό καρκίνου που σχετίζεται με το σύνδρομο Lynch (LS) (π.χ. καρκίνος παχέος εντέρου ή ενδομητρίου), με διάγνωση πριν από την ηλικία των 50 ετών, ή με σύγχρονους/μετάχρονους LS-σχετιζόμενους καρκίνους, ή ύπαρξη συγγενούς πρώτου ή δεύτερου βαθμού με LS-σχετιζόμενο καρκίνο διαγνωσμένο πριν από τα 50 έτη, ή δύο ή περισσότερων συγγενών πρώτου ή δεύτερου βαθμού με LS-σχετιζόμενους καρκίνους σε οποιαδήποτε ηλικία.</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό</p> <p>Προσωπικό ιστορικό καρκίνου παχέος εντέρου (CRC), καρκίνου ενδομητρίου (EC) ή άλλου όγκου με ανεπάρκεια του συστήματος επιδιόρθωσης λαθών στο DNA (MMR deficiency), όπως αυτή προσδιορίζεται με PCR, NGS ή ανοσοϊστοχημία (IHC), με διάγνωση σε οποιαδήποτε ηλικία.</p>	<p><i>APC, ATM, AXIN2, BAP1, BLM, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, TP53, STK11</i></p>
<p><b>Γαστρικού</b></p>	<p>Ύποπτο για κληρονομικά σύνδρομα προδιάθεσης για καρκίνο που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο γαστρικού καρκίνου, όπως το Σύνδρομο Lynch, το Σύνδρομο Νεανικής Πολυποδίας, το Σύνδρομο Peutz-Jeghers και η Οικογενής Αδενωματώδης Πολυποδίαση.</p>	<p><i>APC, ATM, BAP1, BMPR1A, GREM1, NF1, PDGFRA, RNF43, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53</i></p>
<p><b>Μελάνωμα</b></p>	<p>Προσωπικό ιστορικό πολλαπλών πρωτοπαθών μελανωμάτων</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό δύο ή περισσότερων συγγενών με μελάνωμα ή καρκίνο του παγκρέατος</p> <p>Προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό μελανώματος σε συνδυασμό με άλλους καρκίνους που σχετίζονται με κληρονομικά σύνδρομα καρκίνου (π.χ. καρκίνος παγκρέατος, καρκίνος μαστού)</p> <p>Άτομα από οικογένειες με γνωστές παθογόνες παραλλαγές σε γονίδια προδιάθεσης για μελάνωμα (π.χ. <i>CDKN2A, CDK4</i>)</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό</p>	<p><i>BAP1, BLM, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, TP53</i></p>

<p><b>Ενδομητρίου</b></p>	<p>Διάγνωση πριν από την ηλικία των 50 ετών</p> <p>Σύγχρονοι ή μετάχρονοι καρκίνοι που σχετίζονται με το σύνδρομο Lynch</p> <p>Οικογενειακό ιστορικό καρκίνων που σχετίζονται με το σύνδρομο Lynch, ιδιαίτερα όταν η διάγνωση έχει τεθεί πριν από την ηλικία των 50 ετών ή αφορά συγγενείς πρώτου ή δεύτερου βαθμού</p> <p>Όγκοι που εμφανίζουν ανεπάρκεια του συστήματος επιδιόρθωσης λαθών στο DNA (MMR-D) ή μικροδορυφορική αστάθεια (MSI)</p>	<p><i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, STK11</i></p>
<p><b>Ενδοκρινικοί όγκοι</b></p> <p><b>Φαιοχρωμοκυττώματα</b></p> <p><b>Παραγαγγλιώματα</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Ασθενείς με δωδεκαδακτυλικό ή παγκρεατικό νευροενδοκρινικό όγκο σε οποιαδήποτε ηλικία</li> <li>– Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να συσταθεί και για ασθενείς με άλλους συνδυασμούς όγκων ή καρκίνων, είτε στον ίδιο τον ασθενή είτε στα μέλη της οικογένειάς του</li> </ul>	<p><i>APC, BAP1, BRCA2, CDKN1C, CTR9, FLCN, FH, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPCAM, KIF1B, KMT2D, MAX, MDH2, MEN1, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, PTEN, REST, RET,SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1/ TSC2, TMEM127, TRIM28, TTP53, VHL</i></p>

<p><b>Καρκίνος νεφρού</b></p>	<p>Διάγνωση σε ηλικία <math>\leq 46</math> ετών  Αμφοτερόπλευροι ή πολυεστιακοί νεφρικοί όγκοι  Τουλάχιστον ένας συγγενής πρώτου ή δεύτερου βαθμού με καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων (RCC)  Προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό μεσοθελιώματος ή οφθαλμικού μελανώματος  Ιστολογικά χαρακτηριστικά όγκου που υποδηλώνουν κληρονομικό RCC</p>	<p>APC, BAP1, BRCA2, CDKN1C, CTR9, EGLN1, EGLN2, EPCAM, EPAS1, FLCN, FH, KIF1B, KMT2D, MAX, MDH2, MEN1, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, PTEN, REST, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, TRIM28, TSC1/TSC2, VHL</p>
<p><b>Σπάνιοι Τύποι Καρκίνου</b></p>		<p>ATRX, CDKN1C, CTR9, EXT1, EXT2, HRAS, RB1, RECQL4, REST</p>

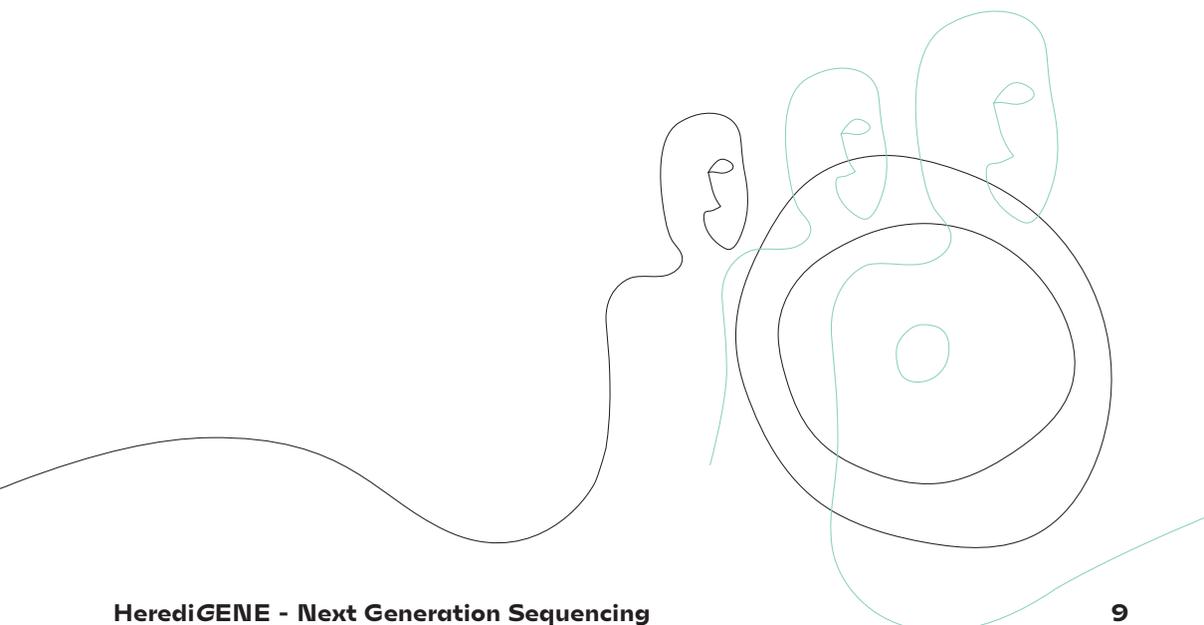
Σύμφωνα με τις Διεθνείς Κατευθυντήριες γραμμές, κάθε διαδικασία γενετικού ελέγχου θα πρέπει να περιλαμβάνει γενετική συμβουλευτική πριν και μετά την εξέταση.



# Στοχευμένες Θεραπείες βάσει των Κατευθυντήριων Οδηγιών NCCN

Τύπος Καρκίνου	Θεραπευτική αντιμετώπιση με βάση τις Κατευθυντήριες Οδηγίες NCCN	Στοχευμένες Θεραπείες
Μαστού	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>TNBC (Τριπλά Αρνητικός Καρκίνος Μαστού)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– εάν:           <ol style="list-style-type: none"> <li>1. νόσος <math>\geq pT2</math> ή <math>\geq pN1</math> μετά από επικουρική χημειοθεραπεία</li> <li>ή</li> <li>2. <b>υπολειμματική νόσος</b> μετά από προεγχειρητική (νεοεπικουρική) χημειοθεραπεία</li> </ol> </li> </ul> </li> <li>• <b>Ορμονοευαίσθητοι (HR-θετικοί), HER2-αρνητικοί όγκοι</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– εάν:           <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <math>\geq 4</math> <b>θετικοί λεμφαδένες</b> μετά από επικουρική χημειοθεραπεία (κατηγορία 2A)</li> <li>ή</li> <li>2. <b>υπολειμματική νόσος</b> μετά από προεγχειρητική θεραπεία και <b>βαθμολογία CPS+EG <math>\geq 3</math></b>, με βάση το κλινικό στάδιο, το <b>παθολογοανατομικό στάδιο</b>, την <b>κατάσταση των οιστρογονικών υποδοχέων</b> και τον <b>βαθμό διαφοροποίησης του όγκου (κατηγορία 2A)</b>.</li> </ol> </li> </ul> </li> </ul> <p><b>Μεταστατικός καρκίνος μαστού</b>  <b>Έλεγχος για παραλλαγές BRCA1/2</b> σε όλους τους ασθενείς <b>με υποτροπιάζοντα ή μεταστατικό καρκίνο μαστού</b>, με σκοπό τον <b>εντοπισμό υποψηφίων για θεραπεία με αναστολείς PARP (κατηγορία 1)</b>.</p>	<p>Olaparib (gBRCA)</p> <p>Olaparib, Talazoparib (gBRCA)</p> <p>Olaparib (gPALB2)</p>
Ωοθηκών	Θεραπεία Συντήρησης	Olaparib, Niraparib (g/sBRCA) Rucaparib

<b>Παγκρέατος</b>	<b>Μεταστατική νόσος (Θεραπεία συντήρησης)</b> • Ασθενείς που παρουσιάζουν <b>ανταπόκριση</b> ή <b>σταθερή νόσο</b> μετά από <b>4–6 μήνες</b> <b>χημειοθεραπείας</b> μπορούν να υποβληθούν σε <b>θεραπεία συντήρησης</b> .	Olaparib (gBRCA) Rucaparib (g/s BRCA or PALB2) Useful in Certain Circumstances (off-label)
<b>Προστάτη</b>	<b>Ασθενείς με mCRPC</b> που φέρουν <b>παραλλαγή στο σύστημα επιδιόρθωσης μέσω ομόλογου ανασυνδυασμού (HRR)</b>  <b>Ασθενείς με mCRPC</b> που φέρουν <b>παραλλαγή BRCA1,2</b>	Olaparib, Talazoparib Niraparib, Rucaparib
<b>Σάρκωμα Ουρήθρας</b>	Επιλογή θεραπείας με αναστολείς PARP για παραλλαγμένο <i>BRCA2</i> σε ουρηθρικό λειομυοσάρκωμα	Olaparib, Rucaparib, Niraparib Off-label
<b>Διάφοροι Τύποι Καρκίνου (HRD)</b>	<i>ATM, ATRX, BAP1, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, MRE11A, NBN, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D</i>	Sensitivity to poly (ADP ribose) polymerase (PARP) inhibitors Off-label

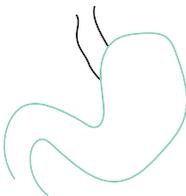
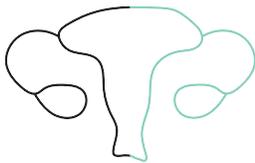
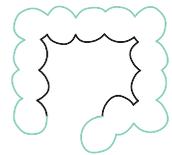
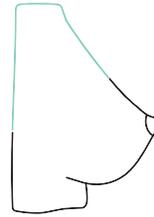


# Είναι Οικογενειακή Υπόθεση...

Ένα θετικό εύρημα σε ένα άτομο επηρεάζει ολόκληρη την οικογένεια.

Η κοινοποίηση των αποτελεσμάτων στα μέλη της οικογένειας είναι ζήτημα ύψιστης σημασίας. Κάθε συγγενής που βρίσκεται σε αυξημένο κίνδυνο θα πρέπει να εξεταστεί για την ίδια γενετική παραλλαγή.

Η πιθανότητα μεταβίβασης της παραλλαγής στην επόμενη γενιά είναι 50%. Σε περίπτωση θετικού αποτελέσματος, ο θεράπων ιατρός θα προτείνει την κατάλληλη, εξατομικευμένη διαχείριση για κάθε περίπτωση.

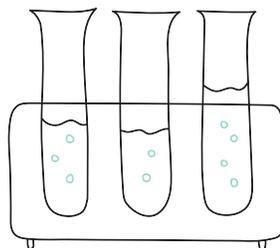


Σε κάθε περίπτωση, προκειμένου να μειωθεί η πιθανότητα μετάδοσης του κινδύνου κληρονομικών συνδρόμων καρκίνου στην επόμενη γενιά, τα άτομα θα πρέπει να συζητούν τις διαθέσιμες εξατομικευμένες επιλογές διαχείρισης με τον θεράποντα ιατρό τους, ο οποίος πλέον είναι σε θέση να καθοδηγεί τη φροντίδα του ασθενούς βάσει του γενετικού του υπόβαθρου και όχι αποκλειστικά με βάση το προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό.

# Γιατί το HerediGENE® είναι ένα από τα πιο αξιόπιστα γενετικά τεστ για τον κληρονομούμενο καρκίνο;

Το τεστ HerediGENE® σας προσφέρει:

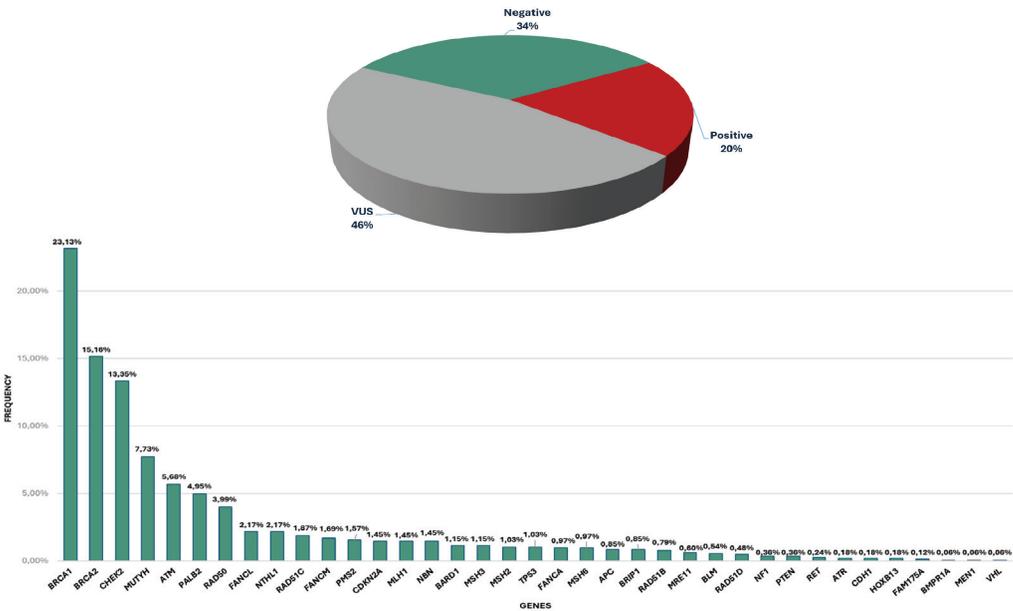
- » **Ανάλυση NGS 83 γονιδίων**, τα περισσότερα εκ των οποίων περιλαμβάνονται στις **κατευθυντήριες οδηγίες NCCN**, ενώ **17** από αυτά εμπλέκονται στον **Ομόλογο Ανασυνδυασμό (Homologous Recombination)**
- » **Ολοκληρωμένη ανάλυση**: η δοκιμασία στοχεύει **όλες τις κωδικοποιούσες περιοχές** των γονιδίων που αναλύονται καθώς και **20 ζεύγη βάσεων των παρακαείμενων εσωτερικών (intronic) αλληλουχιών**. Περιλαμβάνεται επίσης ανάλυση **αριθμού αντιγράφων (CNV)** στα γονίδια **ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, RAD50, RAD51C, RAD51D και TP53**. Με βάση τον **φαινότυπο του ασθενούς** και τον **λόγο παραπομπής**, μπορεί να συμπεριληφθεί ανάλυση CNVs και σε άλλα γονίδια (**CDKN2A, CDH1, MEN1, NF1, RET, STK11, VHL**).
- » **Επιβεβαίωση όλων των παθογόνων ευρημάτων** με εναλλακτικές μεθόδους **gold standard (Αλληλούχηση κατά Sanger, MLPA)**
- » **Συνεχής επικαιροποίηση και επανатаξινόμηση VUS κάθε 6 μήνες**, σύμφωνα με τις **διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες**, από εξειδικευμένη επιστημονική ομάδα
- » **Έμπειρη και εξειδικευμένη επιστημονική ομάδα** με πολυάριθμες διεθνείς δημοσιεύσεις στον κληρονομικό καρκίνο και συνεχή συμμετοχή **σε διεθνή ογκολογικά συνέδρια**
- » **Οι πλέον αξιόπιστες και σύγχρονες βάσεις δεδομένων**, επιμελημένες από το **τμήμα βιοπληροφορικής της Genekor**
- » **Λεπτομερής καταγραφή οικογενειακού ιατρικού ιστορικού και γενετική συμβουλευτική πριν, κατά τη διάρκεια και μετά τον γενετικό έλεγχο** από την έμπειρη επιστημονική μας ομάδα, **χωρίς επιπλέον κόστος**
- » **Εξοπλισμός τεχνολογίας αιχμής για ταχεία και αξιόπιστη έκδοση αποτελεσμάτων**



# Κλινική Χρησιμότητα

Η εξέταση HerediGENE® παρέχει πολύτιμες πληροφορίες που μπορούν να αξιοποιηθούν για τη μείωση του κινδύνου εμφάνισης καρκίνου.

- » Βοηθά τους ιατρούς να εξατομικεύουν τη θεραπευτική προσέγγιση των ασθενών.
- » Εντοπίζει μέλη της οικογένειας που ανήκουν σε ομάδα αυξημένου κινδύνου και μπορούν να ωφεληθούν από ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα μείωσης κινδύνου.
- » Αναγνωρίζει συγγενείς που δεν διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο, ώστε να αποφεύγεται τόσο το ψυχολογικό βάρος του φόβου εμφάνισης καρκίνου όσο και πιθανές περιττές ή ανεπιθύμητες παρεμβάσεις.



Σχήμα.

A) Αποτελέσματα από τον έλεγχο με πολυγονιδιακό πάνελ που πραγματοποιήθηκε σε 8.216 άτομα. Τα θετικά αποτελέσματα αφορούν περιπτώσεις στις οποίες ανιχνεύθηκε παθολόγος παραλλαγή ή πιθανώς παθολόγος παραλλαγή.

VUS: Παραλλαγή αγνώστου κλινικής σημασίας.

B) Ποσοστό παθολόγων / πιθανώς παθολόγων ευρημάτων που εντοπίστηκαν σε κάθε γονίδιο.

Tsoulos N, Agiannitopoulos K, Potska K, Katseli A, Ntoga C, Pepe G, Bouzarelou D, Papathanasiou A, Grigoriadis D, Tsaousis GN, Gogas H, Troupis T, Papazisis K, Natsiopoulos I, Venizelos V, Amantidis K, Giassas S, Papadimitriou C, Fountzilias E, Stathouloupoulou M, Koumariou A, Xerapadakis G, Blidaru A, Zob D, Voinea O, Özdoğan M, Ergören MÇ, Hegmane A, Papadopoulos E, Nasioulas G, Markopoulos C. The Clinical and Genetic Landscape of Hereditary Cancer: Experience from a Single Clinical Diagnostic Laboratory. Cancer Genomics Proteomics. 2024 Sep-Oct;21(5):448-463.

# Διεθνείς Κατευθυντήριες Οδηγίες για Πολυγονιδιακό Έλεγχο

ΔΙΕΘΝΕΙΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ ΓΙΑ ΠΟΛΥΓΟΝΙΔΙΑΚΑ ΤΕΣΤ		
	Επιλεγμένοι ασθενείς	Όλοι οι ασθενείς
NCCN®		✓
ASCO®	✓	
American Society of Breast Surgeons (ASBrS)		✓
ESMO	✓	

1. The National Comprehensive Cancer Network. Genetic/Familial High Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic

2. Robson, Mark E., et al. American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. *Journal of Clinical Oncology* 3660-3667.

3. Manahan ER, et al. Consensus Guidelines on Genetic Testing for Hereditary Breast Cancer from the American Society of Breast Surgeons. *Ann Surg Oncol.* 3025-3031.

4. Paluch-Shimon, S., et al. Prevention and screening in BRCA mutation carriers and other breast/ovarian hereditary cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for cancer prevention and screening. *Annals of Oncology* 27.suppl\_5 v103-v110.

Η Επιστημονική Ομάδα της **Genekor Medical** αποτελείται από πιστοποιημένους Κλινικούς Γενετιστές με πολυετή εμπειρία στη Γενετική του Καρκίνου, οι οποίοι έχουν συμμετάσχει σε πολλαπλές κλινικές μελέτες και έχουν διενεργήσει μεγάλο αριθμό εξετάσεων για τον Κληρονομούμενο Καρκίνο.

## Τεχνικές Πληροφορίες

Χρησιμοποιεί τεχνολογία αλληλούχησης νέας γενιάς (NGS) και η αλληλούχηση πραγματοποιείται στο DNBSEQ-T7 της MGI. Η συγκεκριμένη πλατφόρμα αποτελεί μια προηγμένη πλατφόρμα NGS υψηλής απόδοσης, σχεδιασμένη ώστε να καλύπτει τις απαιτήσεις μεγάλης κλίμακας γονιδιωματικών ελέγχων. Αξιοποιώντας την τεχνολογία DNBSEQ™ της MGI, το σύστημα προσφέρει εξαιρετική απόδοση, ταχύτητα και ευελιξία.

Όλες οι ανιχνευθείσες παραλλαγές ταξινομούνται με βάση τις πλέον αξιόπιστες και επικαιροποιημένες βάσεις δεδομένων, επιμελημένες από το τμήμα βιοπληροφορικής της Genekor. Η επιβεβαίωση όλων των παθογόνων ευρημάτων, συμπεριλαμβανομένων SNVs και CNVs, πραγματοποιείται με μεθοδολογίες gold standard (Sanger, MLPA).

### Απαιτούμενο δείγμα

2 φιαλίδια περιφερικού αίματος (EDTA) ή στοματικό επίχρισμα (buccal swab)

### Χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων

15 εργάσιμες ημέρες (από την ημέρα παραλαβής του δείγματος στο εργαστήριο)

	Colon	Breast	Pancreas	Ovarian	Gastric	Melanoma	Endometrial	Endocrine	Renal
<b>Genes</b>									
<i>APC</i>	<i>APC</i>		<i>APC</i>		<i>APC</i>			<i>APC</i>	
<i>ATM</i>		<i>ATM</i>	<i>ATM</i>	<i>ATM</i>					
<i>AXIN2</i>	<i>AXIN2</i>								
<b>ATRX</b>									
<i>BAP1</i>	<i>BAP1</i>					<i>BAP1</i>		<i>BAP1</i>	
<i>BARD1</i>		<i>BARD1</i>		<i>BARD1</i>					
<i>BLM</i>	<i>BLM</i>					<i>BLM</i>			
<i>BMPR1A</i>	<i>BMPR1A</i>				<i>BMPR1A</i>				
<b>BRAF</b>									
<i>BRCA1</i>			<i>BRCA1</i>	<i>BRCA1</i>					
<i>BRCA2</i>		<i>BRCA2</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRCA2</i>		<i>BRCA2</i>			
<i>BRIP1</i>	<i>BRIP1</i>			<i>BRIP1</i>					
<i>CDH1</i>		<i>CDH1</i>			<i>CDH1</i>				
<i>CDK4</i>						<i>CDK4</i>			
<i>CDKN1C</i>								<i>CDKN1C</i>	<i>CDKN1C</i>
<i>CDKN2A</i>			<i>CDKN2A</i>			<i>CDKN2A</i>			
<i>CHEK2</i>		<i>CHEK2</i>							
<i>CTR9</i>								<i>CTR9</i>	<i>CTR9</i>
<i>EGLN1</i>								<i>EGLN1</i>	
<i>EGLN2</i>								<i>EGLN2</i>	
<i>EPAS1</i>								<i>EPAS1</i>	
<i>EPCAM</i>	<i>EPCAM</i>		<i>EPCAM</i>	<i>EPCAM</i>			<i>EPCAM</i>		
<i>EXT1</i>									
<i>EXT2</i>									
<b>FGFR1</b>									
<i>FH</i>								<i>FH</i>	<i>FH</i>
<i>FLCN</i>								<i>FLCN</i>	<i>FLCN</i>
<i>GREM1</i>	<i>GREM1</i>								
<i>H3-3A</i>									
<i>HRAS</i>									
<b>IDH2</b>									
<i>KIF1B</i>								<i>KIF1B</i>	<i>KIF1B</i>
<i>KIT</i>	<i>KIT</i>				<i>KIT</i>				
<i>KMT2D</i>								<i>KMT2D</i>	<i>KMT2D</i>
<i>MAX</i>								<i>MAX</i>	<i>MAX</i>
<i>MDH2</i>								<i>MDH2</i>	
<i>MEN1</i>								<i>MEN1</i>	
<b>MERTK</b>									
<i>MET</i>								<i>MET</i>	<i>MET</i>
<i>MLH1</i>			<i>MLH1</i>				<i>MLH1</i>		
<i>MRE11A</i>									
<i>MSH2</i>	<i>MSH2</i>		<i>MSH2</i>	<i>MSH2</i>					
<i>MSH3</i>	<i>MSH3</i>								

Prostate	Rare Tumors	Thyroid	HRD	
				<b>Associated Phenotype</b>
				Familial adenomatous polyposis
<i>ATM</i>			<i>ATM</i>	Breast cancer, Ataxia-Telangiectasia
				Colorectal cancer
			<i>ATRX</i>	<b>Alpha-thalassemia myelodysplasia syndrome</b>
			<i>BAP1</i>	Colorectal cancer, Uveal Melanoma
			<i>BARD1</i>	Breast cancer
			<i>BLM</i>	Bloom syndrome
				Polyposis, juvenile intestinal
				<b>LEOPARD syndrome, Noonan syndrome</b>
			<i>BRCA1</i>	Pancreatic cancer, Breast-ovarian cancer, familial, Fanconi anemia
<i>BRCA2</i>			<i>BRCA2</i>	Fanconi anemia, Medulloblastoma, Glioma susceptibility, Pancreatic cancer, Wilms tumor, Breast-ovarian cancer, familial
			<i>BRIP1</i>	Fanconi anemia, Breast cancer
				Hereditary diffuse gastric cancer
				Melanoma, cutaneous malignant
				Beckwith-Wiedemann syndrome, Wilms Tumors, Neuroblastoma, Hepatoblastoma
				Melanoma, familial, Melanoma-pancreatic cancer syndrome
<i>CHEK2</i>			<i>CHEK2</i>	Breast cancer
	<i>CTR9</i>			Myeloid Malignancies, Wilms Tumor
	<i>EGLN1</i>			Paraganglioma or Pheochromocytoma
	<i>EGLN2</i>			Paraganglioma or Pheochromocytoma
	<i>EPAS1</i>			Paraganglioma or Pheochromocytoma
				Colorectal cancer, hereditary nonpolyposis
	<i>EXT1</i>			Multiple cartilagenious exostoses 1
	<i>EXT2</i>			Multiple cartilagenious exostoses 2
				Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer
				Birt-Hogg-Dube syndrome,
				Hereditary mixed polyposis syndrome
	<i>HRAS</i>			Costello syndrome
				Pheochromocytoma, Neuroblastoma
				Gastrointestinal stromal tumor
				Neuroblastoma, Wilms Tumor
				Pheochromocytoma
				Paraganglioma or Pheochromocytoma
		<i>MEN1</i>		Hyperparathyroidism, Multiple endocrine neoplasia
				Renal cell carcinoma
<i>MLH1</i>				Lynch Syndrome
		<i>MRE11A</i>		Ataxia-telangiectasia-like disorder-1
				Lynch Syndrome
				Colorectal adenomatous polyposis

	Colon	Breast	Pancreas	Ovarian	Gastric	Melanoma	Endometrial	Endocrine	Renal
<b>Genes</b>									
MSH6	MSH6		MSH6	MSH6			MSH6		
<b>MTAP</b>									
MUTYH	MUTYH								
NBN		NBN							
NF1		NF1	NF1		NF1			NF1	NF1
NF2								NF2	
NTHL1	NTHL1						NTHL1		
PALB2		PALB2	PALB2						
PDGFRA	PDGFRA				PDGFRA				
PMS2			PMS2				PMS2		
POLD1	POLD1						POLD1		
POLE	POLE						POLE		
PRSS1			PRSS1						
PTEN	PTEN	PTEN				PTEN	PTEN	PTEN	PTEN
RAD50		RAD50							
RAD51C		RAD51C							
RAD51D		RAD51D							
RB1									
RECQL4									
REST								REST	REST
RET								RET	RET
RNF43	RNF43								
SDHA	SDHA				SDHA			SDHA	SDHA
SDHAF2								SDHAF2	SDHAF2
SDHB	SDHB				SDHB			SDHB	SDHB
SDHC					SDHC			SDHC	SDHC
SDHD	SDHD				SDHD			SDHD	SDHD
SLX4									
SMAD4	SMAD4				SMAD4				
SPINK1			SPINK1						
<b>SQSTM1</b>									
STK11	STK11	STK11	STK11				STK11		
TMEM127								TMEM127	TMEM127
TP53	TP53	TP53	TP53		TP53	TP53		TP53	TP53
TRIM28								TRIM28	TRIM28
TSC1								TSC1	TSC1
TSC2								TSC2	TSC2
VHL								VHL	VHL
WT1								WT1	WT1
XRCC2		XRCC2							

Prostate	Rare Tumors	Thyroid	HRD	
				<b>Associated Phenotype</b>
<i>MSH6</i>				Lynch Syndrome
				Familial adenomatous polyposis, Colorectal adenomatous polyposis
			<i>NBN</i>	Breast cancer, Nijmegen breakage syndrome
				Neurofibromatosis, Neurofibromatosis-Noonan syndrome
				Neurofibromatosis
				Familial adenomatous polyposis 3
			<i>PALB2</i>	Fanconi anemia, Pancreatic cancer, Breast cancer
				Gastrointestinal stromal tumor
<i>PMS2</i>				Lynch Syndrome
				Colorectal cancer
				Colorectal cancer
				Hereditary Pancreatitis
				Cowden syndrome
			<i>RAD50</i>	Nijmegen breakage syndrome-like disorder
			<i>RAD51C</i>	Fanconi anemia, Breast-ovarian cancer
			<i>RAD51D</i>	Breast-ovarian cancer
	<i>RB1</i>			Retinoblastoma
	<i>RECQL4</i>	<i>RECQL4</i>		Skin Cancer, Osteosarcoma
				Fibromatosis, Wilms tumor
	<i>RET</i>	<i>RET</i>		Pheochromocytoma, Medullary thyroid carcinoma, Multiple endocrine neoplasia
				Polyposis cancer syndrome
				Gastrointestinal stromal tumor, Paragangliomas
				Paragangliomas
				Paraganglioma and gastric stromal sarcoma, Pheochromocytoma, Gastrointestinal stromal tumor, Paragangliomas, Cowden-like syndrome
				Paraganglioma and gastric stromal sarcoma, Gastrointestinal stromal tumor, Paragangliomas
				Paraganglioma and gastric stromal sarcoma, Pheochromocytoma, Paragangliomas, Carcinoid tumors, intestinal, Cowden syndrome
	<i>SLX4</i>			Fanconi anemia
				Juvenile polyposis
				Hereditary Pancreatitis
				Peutz-Jeghers syndrome
				Pheochromocytoma
<i>TP53</i>	<i>TP53</i>			Colorectal cancer, Li-Fraumeni syndrome, Ependymoma, intracranial, Choroid plexus papilloma, Breast cancer, familial, Adrenocortical carcinoma, Osteogenic sarcoma, Hepatoblastoma, Non-Hodgkin lymphoma
				Wilms Tumor
	<i>TSC1</i>			Tuberous sclerosis
	<i>TSC2</i>			Tuberous sclerosis
				Pheochromocytoma, Von Hippel-Lindau disease
				Wilms tumor
			<i>XRCC2</i>	Fanconi anemia, Breast cancer

# Ροή Εργασιών



## Μελέτες επικύρωσης

- » Tsoulos N, Agiannitopoulos K, Potska K, Katseli A, Ntoga C, Pepe G, Bouzarelou D, Papathanasiou A, Grigoriadis D, Tsaousis GN, Gogas H, Troupis T, Papazisis K, Natsiopoulos I, Venizelos V, Amarantidis K, Giassas S, Papadimitriou C, Fountzilias E, Stathouloupoulou M, Koumariou A, Xepapadakis G, Blidaru A, Zob D, Voinea O, Özdoğan M, Ergören MÇ, Hegmane A, Papadopoulou E, Nasioulas G, Markopoulos C. **The Clinical and Genetic Landscape of Hereditary Cancer: Experience from a Single Clinical Diagnostic Laboratory.** Cancer Genomics Proteomics. 2024 Sep-Oct;21(5):448-463.
- » Apepos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsaousis GN, [...], Papadopoulou E, Nasioulas G, Georgoulas V. (2022). **Genetic Predisposition to Male Breast Cancer: A Case Series.** In Anticancer Res. 2022 Dec;42(12):5795-5801. doi: 10.21873/anticancerres.16086. PMID: 36456130
- » Agiannitopoulos K, Potska K, Katseli A, Ntoga C, Tsaousis GN, Pepe G, Bouzarelou D, Tsoulos N, Papathanasiou A, Ziogas D, Venizelos V, Markopoulos C, Iosifidou R, Karageorgopoulou S, Christodoulou C, Natsiopoulos I, Papazisis K, Vasilaki-Antonatou M, Psyrris A, Koumariou A, Matthaios D, Zairi E, Blidaru A, Banu E, Jinga DC, Laçin Ş, Özdoğan M, Papadopoulou E, Nasioulas G. **Only 32.3% of Breast Cancer Families with Pathogenic Variants in Cancer Genes Utilized Cascade Genetic Testing.** Cancers (Basel). 2023 Oct 30;15(21):5218.
- » Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsaousis GN, Potska K, Bouzarelou D, Katseli A, Ntoga C, Meintani A, Tsoulos N, Giassas S, Venizelos V, Markopoulos C, Iosifidou R, Karageorgopoulou S, Christodoulou C, Natsiopoulos I, Papazisis K, Vasilaki-Antonatou M, Kabletsas E, Psyrris A, Ziogas D, Lalla E, Koumariou A, Anastasakou K, Papadimitriou C, Ozmen V, Tansan S, Kaban K, Ozatli T, Eniu DT, Chiorean A, Blidaru A, Rinsma M, Papadopoulou E, Nasioulas G. **Copy Number Variations (CNVs) Account for 10.8% of Pathogenic Variants in Patients Referred for Hereditary Cancer Testing.** Cancer Genomics Proteomics. 2023 Sep-Oct;20(5):448-455.
- » Apostolopoulou D., Özdoğan M., Agiannitopoulos, K., Pepe, G., Potska, K., Tsaousis, G. N., ... Nasioulas, G. (2023). **CNV and RNA analysis reveal a germline pathogenic duplication of MSH2 exon 15 in a family with Lynch syndrome: A case report.** Journal of Clinical Images and Medical Case Reports, 4(2), 2289
- » Ozmen V, Caglayan AO, Yrarbas K, Ordu C, Aktepe F, Ozmen T, Ilgun AS, Soybir G, Alco G, Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kampouri S, Nasioulas G, Sezgin E, Soran A. **Importance of multigene panel test in patients with consanguineous marriage and family history of breast cancer.** Oncol Lett. 2022 Apr;23(4):118. doi: 10.3892/ol.2022.13238. Epub 2022 Feb. PMID: 35261632
- » Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsoulos N, [...] Nasioulas G (2022). **Revisiting the Implications of Positive Germline Testing Results Using Multi-gene Panels in Breast Cancer Patients.** In Cancer Genomics Proteomics. 2022 Jan-Feb;19(1):60-78.
- » Agiannitopoulos K, Pepe G, Papadopoulou E, Tsaousis GN, Kampouri S, [...] Nasioulas G (2021). **Clinical Utility of Functional RNA Analysis for the Reclassification of Splicing Gene Variants in Hereditary Cancer.** In Cancer Genomics Proteomics. 2021 May-Jun;18(3):285-294.
- » Agiannitopoulos K, Papadopoulou E, Tsaousis GN, Pepe G, Kampouri S, [...] Nasioulas G. (2020) **Report of a germline double heterozygote in MSH2 and PALB2.** In Mol Genet Genomic Med. 2020 Oct;8(10):e1242.
- » Agiannitopoulos K., Pepe G., Papadopoulou E., Tsaousis G., [...] Nasioulas G. (2020). **Splicing variants in hereditary cancer genes: clinical utility of functional RNA analysis.** In EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS Conference 2020. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 28 (SUPPL 1), 538-539.
- » Agiannitopoulos K., Papadopoulou E., Tsaousis G.N., Pepe G, Kambouri S, Kocdor M.A., Nasioulas G. (2019) **Characterization of the c.793-1G>A splicing variant in CHEK2 gene as pathogenic: a case report of report BMC Medical Genetics 20,** Article number: 131
- » Tsaousis GN, Tsoulos, E. Papadopoulou, K. Agiannitopoulos, G. Pepe, [...] G. Nasioulas. (2019) **Multigene panel testing results for hereditary breast cancer in 1325 individuals: implications for gene selection and considerations for guidelines.** In: ESMO 2019 Congress: Annals of Oncology (2019) 30 (suppl.5): v25-v54.
- » Tsoulos N, Apepos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Tsaousis, G., Kambouri S, [...] Nasioulas G. (2017) **Analysis of hereditary cancer syndromes by use of a panel of genes: More answers than questions.** In: 40th San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS), San Antonio, Texas, USA. AACR; Cancer Res 2018;78(4 Suppl):Abstract nr P3-03-03.
- » Tsaousis G.N., Papadopoulou E, Apepos A, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kambouri S, [...] Nasioulas G. (2019) **Analysis of hereditary cancer syndromes by using a panel of genes: Novel and multiple pathogenic mutations.** BMC Cancer. 2019 Jun 3;19(1):535.
- » Tsoulos N, Tsaousis GN, Papadopoulou E, Agiannitopoulos K, Pepe G, Kambouri S, Apepos A, [...] Nasioulas G. (2018) **Analysis of hereditary cancer syndromes by using a panel of genes: Novel and multiple pathogenic mutations.** In: 41th San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS), San Antonio, Texas, USA. AACR; Cancer Res 2019;79(4 Suppl):Abstract nr P4-03-07



# Genekor Medical S.A.

info@genekor.com | [genekor.com](https://www.genekor.com)

